

Nayaret Soto<sup>1</sup>, Patricio Encalada<sup>2</sup>

1.- Facultad de Odontología  
Universidad de Concepción, Chile.

2.- Referente Patología AUGE  
Fisura Labio-Alveolo-Palatina  
Hospital Las Higueras,  
Talcahuano, Chile.

## Síndrome de Goldenhar asociado a fisura labio alveolo palatina. Reporte de un caso.

### *Goldenhar syndrome associated with cleft lip and palate. A case report.*

**Resumen:** En la literatura actual se puede encontrar amplia variedad de síndromes asociados a fisuras palatinas, por eso frente a pacientes que presentan esta alteración es fundamental preguntar si la afectación está o no asociada a algún tipo de síndrome polimalformativo. Necesario para otorgar el tratamiento adecuado. Reporte de caso: Al Servicio de Ortodoncia, Hospital Las Higueras fue derivado paciente de sexo femenino, nacido el 22 de junio de 2012. Diagnóstico clínico fue fisura labio-alveolo-palatina derecha completa con un GAP de 17mm, macrostomía bilateral, malformaciones en pabellones auriculares, quiste epibulbar en globo ocular izquierdo y serie de papilomas a nivel bucal y auricular, asociando aparentemente esta patología a algún tipo de síndrome. Se confecciona placa de acrílico para que paciente pueda alimentarse e inicia tratamiento de ortopedia prequirúrgica. A la anamnesis madre relata sufrir de diabetes, uno de sus hijos presenta retardo cognitivo, no asociado a síndrome. Examen imagenológico muestra leve hidrocefalia, mandíbula con formación completa, audiometría normal. Todas las alteraciones son a nivel facial, el resto del organismo se muestra dentro de parámetros normales. Se realizó un completo examen clínico e imagenológico y se solicitó ayuda de genetista, quien recopilando todos los antecedentes confirmó el diagnóstico presuntivo de Síndrome de Goldenhar. Muchos síndromes que manifiestan fisura palatina se presentan con componente genético asociado, excepto síndrome de Goldenhar que aun causa desconocida. Es importante tener presente que existen síndromes que expresan fisura palatina en distintos grados de severidad para así otorgar al paciente un tratamiento completo.

**Palabras claves:** fisura palatina, síndrome de Goldenhar, infante.

Contacto: Dra. Nayaret Soto. Av.  
Las Acacias N° 728, Las Cabras.  
Fono: 89585114. Email:  
nayaret.soto.s@gmail.com

Soto N & Encalada P. Síndrome de Goldenhar asociado a fisura labio alveolo palatina. Reporte de un caso. J Oral Res 2012; 1(2): 81-85.

Recibido: 18/10/12 | Revisado: 13/11/12 | Aceptado: 28/11/12 | Online: 28/11/12

### Introducción.

En la literatura actual es posible encontrar una amplia variedad de Síndromes polimalformativos que pueden expresar algún tipo de fisura labio alveolo palatina en sus distintos grados de severidad, entre ellos; Síndrome de Apert, Crouzon, Treacher Collins, Pierre Robin, Displasia Cleidocraneal, Van der Woude Goldenhar, entre otros.

Con esta premisa frente a pacientes que presentan algún tipo de fisura labio alveolo palatina se debe

realizar un completo estudio clínico e imagenológico para otorgar el diagnóstico definitivo y aclarar si esta alteración corresponde a un hecho aislado o es parte de algún síndrome polimalformativo de mayor complejidad, información necesaria para la correcta planificación y tratamiento del caso como también poder pesquisar cualquier otra alteración en el cuerpo del paciente.

La displasia oculoauriculovertebral o síndrome de Goldenhar es un cuadro polimalformativo relacionado

con defectos del primer y segundo arco faríngeo<sup>1</sup>. La entidad descrita por primera vez por Von Arlt en 1941, pero no fue considerado hasta 1952, cuando Goldenhar reportó tres nuevos casos de este complejo que se ha referido posteriormente con su nombre<sup>2</sup>. A causa de su amplia variabilidad de expresión, actualmente es más aceptado el término de *Espectro oculauriculovertebral*.<sup>3,4,5</sup>

Se trata de un complejo de anomalías craneofaciales unilaterales y vertebrales<sup>6</sup>, una enfermedad muy rara, cuya incidencia se estima en 1 de cada 25.000 nacidos vivos.<sup>5</sup>

Se desconoce la causa exacta de esta enfermedad que afecta al desarrollo del 1º y 2º arco faríngeo, pero se postula la existencia de un posible defecto, trauma o exposición intraútero a determinados factores ambientales, exceso de vitamina K en el embarazo, entre otras.<sup>5,6</sup>

También se ha postulado que se presenta como consecuencia a una inadecuada oxigenación tisular, debido a hipogénesis de la arteria estapédica y sus divisiones supraorbital y máxilomandibular. Estos vasos nutren el arco branquial entre la tercera y quinta semana, después de la desaparición de los primeros dos arcos aórticos y antes del desarrollo de la arteria carótida externa<sup>7</sup>, aunque esta es la causa común descrita para explicar la etiopatogenia de distintos síndromes.<sup>8,9</sup> Algunos autores relatan una alta frecuencia de diabetes en la madre del paciente afectado, señalando posible asociación en su causalidad. Se discute la herencia en los casos de aparición familiar, aceptándose una heterogeneidad genética con patrones de herencia múltiple, autosómica dominante, recesiva o multifactorial, siendo el más frecuente el autosómico dominante. Afecta preferentemente más a los varones con una relación V/M 3:2.<sup>6,10,11</sup>

### Características clínicas.

Se caracteriza por afectación:

- Facial: Hipoplasia de las regiones malar, maxilar, y/o mandibular del lado afectado, también puede haber debilidad e hipoplasia de la musculatura facial en el mismo lado. Puede asociarse con agenesia unilateral de la parótida, y la consiguiente disminución de la secreción de esta glándula. Se acompaña de micrognatia, hipoplasia unilateral del paladar y/o músculos de la

lengua, labio leporino y/o paladar hendido presentes en el 7-15% de los pacientes, disfagia y apnea del sueño.<sup>5,6,7</sup>

-Auriculares: Microtia o anotia, presencia de esbozos preauriculares fundamentalmente a nivel del trago, atresia del canal auditivo y sordera; son bilaterales en alrededor de un tercio de los casos, siendo estas alteraciones las más frecuentes en este síndrome.<sup>1-3</sup>

-Oculares: Tumores epibulbares, dermoides o lipodermoides, en el 35% de los pacientes, que son masas sólidas ovaladas, de color amarillento - rosáceo, mayores de 10 mm. de diámetro, uni o bilaterales, que pueden dificultar la visión. Otras anomalías oculares acompañantes son: estrabismo, microftalmia o anoftalmia, blefarofimosis en el 10% de los casos, estrechamiento de la fisura palpebral, anomalías de la retina, colobomas.<sup>4,5,6</sup>

Otras anomalías viscerales acompañantes son:

A. Neurológicas: microcefalia o hidrocefalia, encefalocele occipital, malformación de Arnold Chiari, espina bífida, y retraso mental en el 5-15% de los pacientes.<sup>4</sup>

B. Enfermedades cardíacas congénitas (presentes en el 5-58% de los casos): defectos del septo ventricular, ductus arterioso persistente, tetralogía de Fallot, coartación aórtica y transposición de los grandes vasos.<sup>12</sup>

C. Renales: ectopia y/o fusión renal, agenesia renal, riñones displásicos multiquisticos, hidronefrosis, duplicación ureteral, reflujo vesico-ureteral, infecciones recurrentes del tracto urinario.<sup>10</sup>

D. Musculoesqueléticas:

1. Cabeza: hipoplasia de los huesos maxilar, temporal y malar, hipoplasia o ausencia de las ramas y cóndilos mandibulares, neumatización reducida de la región mastoidea.

2. Vertebrales: escoliosis, fusión de las vértebras cervicales en el 20-25% de los casos, platibasias y occipitalización del atlas en el 30% de los casos, anomalía de Klippel Feil, hipoplasia vertebral.<sup>6,7</sup>

3. Otras anomalías esqueléticas: pie zambo, aplasia radial, anomalías del pulgar y anomalías costales.<sup>11</sup>

### Diagnóstico.

El diagnóstico puede hacerse durante el embarazo mediante ecografía fetal, y estudios genéticos.

Posteriormente la ecografía del recién nacido así como los estudios radiológicos incluyendo escáner y la resonancia magnética nuclear (RMN) permitirán concretar las malformaciones existentes, siendo las más frecuentes: agenesia y lipomas del cuerpo calloso, calcificación de la hoz del cerebro, hipoplasia del septum pellucidum y quistes dermoides intracraneales.<sup>4,5,6</sup>

pronóstico, por lo general y dejando aparte los problemas derivados de las malformaciones, no suele acortar la vida ni la inteligencia, salvo que existan complicaciones. Son imprescindibles los controles audiométricos.<sup>9</sup>

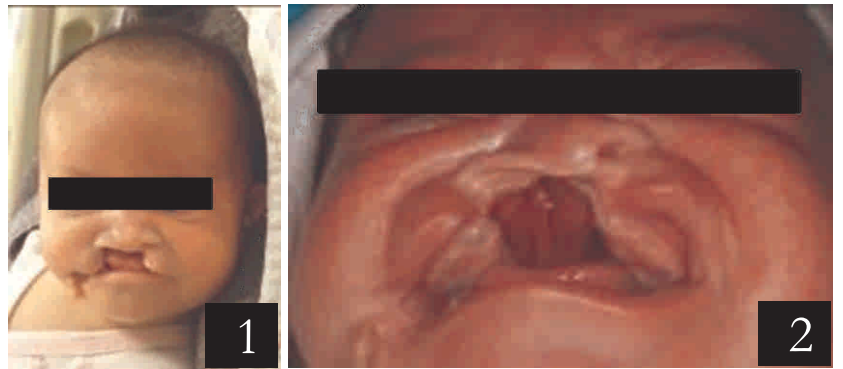
### Tratamiento.

El tratamiento suele ser de soporte y requiere una participación de un equipo multidisciplinario con pediatras, cirujanos plásticos, ortopedas, ortodontistas, oftalmólogos y demás especialistas implicados. La corrección quirúrgica de las anomalías, debe indicarse precozmente, posponiendo la corrección de los defectos de la osteogénesis hasta alcanzar los dos años de edad. Las correcciones más frecuentes son canalizaciones para permitir la alimentación a través de la boca,

reconstrucción del paladar o del labio, resección de los esbozos preauriculares, acortamiento o alargamiento de los huesos de la mandíbula, reconstrucciones malares, entre otras. La reconstrucción del oído externo puede requerir incluso tres o cuatro intervenciones.<sup>8, 9</sup>

### Caso clínico.

-Antecedentes Antropométricos: Al Servicio de Ortodoncia del Hospital Las Higueras, Talcahuano, fue derivado una paciente de sexo femenino, nacida el 22 de junio de



Figuras 1 y 2. Fisura labio-alveolo-palatina unilateral derecha.



Figuras 3 y 4: Serie de alteraciones a nivel facial; papilomas a nivel auricular y bucal, macrostomía y quiste epibulbar en globo ocular izquierdo. Figura 5: Examen clínico completo confirma que las alteraciones físicas son solo a nivel facial.

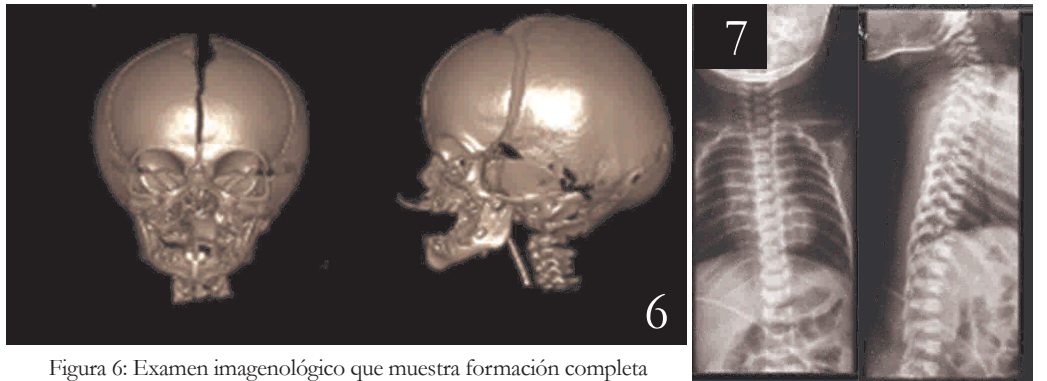


Figura 6: Examen imagenológico que muestra formación completa de la mandíbula. Figura 7: Estudio radiográfico vertebral normal.

2012. Al momento de su ingreso la paciente tenía un peso de 4,050 kg y midió 49 cm (Figura 1).

-Características Clínicas: Al momento del ingreso la paciente presentaba fisura labio-alveolo-palatina unilateral derecha completa con un GAP (brecha) de 17 mm (Figura 2), macrostomía comisural bilateral (coloboma de comisura labial bilateral), malformaciones en pabellones auriculares, quiste epibulbar en globo ocular izquierdo y una serie de papilomas a nivel bucal y auricular (Figuras 3 y 4), asociando aparentemente esta patología a algún tipo de síndrome.

#### - Historia Clínica

\*Anamnesis: El padre es un hombre de 50 años y la madre de 28 años de edad, sin antecedentes de consanguinidad de edad. Ella relata tener diabetes hace más de 9 años no tratada, siendo esta por algunos autores posible causal de este síndrome. Uno de sus hijos anteriores presenta un retraso cognitivo no asociado a ningún síndrome. Se pregunta a la madre el consumo de alguna droga o fármaco teratogénico durante el embarazo a lo que responde negativamente.

\*Diagnostico Clínico: El diagnóstico clínico fue fisura labio-alveolo-palatina completa unilateral derecha, con la indicación de estudios clínicos, imagenológicos y genéticos más completos para otorgar el diagnóstico exacto.

\*Examen General y Segmentario: Al examen clínico se aprecia que las alteraciones son todas a nivel facial, el resto del cuerpo se encuentra bajo parámetros normales (Figura 5).

\*Examen Imagenológico: Muestra una leve hidrocefalia, mandíbula con formación completa (Figura 6), sin alteraciones a nivel vertebral (Figura 7).

\*Examen Fonoaudiológico: Audiometría es normal.

\*Exámenes Complementarios: Se realizó interconsulta con genetista, no se realizó cariograma porque la genetista no lo considero necesario.

En su informe genetista corrobora el diagnóstico del Síndrome Oculo Aurículo Vertebral, apreciando que la paciente no sigue con la mirada, sin reflejo de defensa de cierre palpebral y no reacciona a sonidos.

Otorga consejo genético, explicando a la madre que este cuadro corresponde a un síndrome de ocurrencia esporádica por lo que el riesgo de recurrencia es muy bajo. La mayoría de los pacientes posteriormente tienen un desarrollo de la inteligencia dentro de lo

normal, lo que se evaluará posteriormente ya que no es posible establecerlo con certeza debido a la poca edad de la paciente y que el manejo terapéutico es más bien de tipo estético.

#### Planificación de tratamiento.

Se confecciona placa de acrílico inmediatamente al momento del ingreso para que la paciente se pueda alimentar y se inicia con esto el tratamiento de ortopedia prequirúrgica. Para iniciar la etapa quirúrgica (a los 4-5 meses de vida) la paciente como requisito básico debe tener un peso mínimo de 5.500 kg, etapa quirúrgica que según el protocolo de atención serán realizadas en el Hospital Clínico Regional Dr. Guillermo Grant Benavente, Concepción o en la Fundación Gantz, Santiago de Chile. Para posteriormente continuar su rehabilitación física y psicológica en el Hospital de origen.

El diagnóstico precoz es gran importancia para la correcta planificación del tratamiento, otorgando las mejores opciones al paciente y sus familiares.

#### Conclusión.

Es fundamental tener presente que frente casos de fisura palatina esta se puede tratar de un caso más complejo, puede tratarse de un algún tipo de síndrome polimalformativo como en el presente caso, en el cual el tratamiento requiere la colaboración de diversos especialistas.

Los pacientes afectados por los diversos síndromes requieren un enfoque multidisciplinario para poder dar tratamiento a las distintas afecciones asociadas y así brindarle al paciente afectado un tratamiento completo que garantice su salud integral.

---

**Abstract:** In the literature is possible to find an extense variety of syndromes associated with cleft palate, so in patients with this condition is essential to ask if the damage is or not associated with some syndrome. Necessary to provide adequate treatment. Case report: To the Service of Orthodontics, Las Higueras Hospital was derived a female patient, born on June 22th, 2012. Clinical diagnosis was cleft lip and full cracked palate with a GAP of 17mm, left and right macrostomia, malformed ears, epibulbar cyst in left eyeball, serie of oral papillomas and headphone level, apparently associating this condition to some kind of syndrome. It was made an acrylic plate for the patient can feed and initiates the treatment presurgical orthopedics. The mother recounts in the clinical History suffer diabetes, one of his sons has cognitive delay, not associated to syndrome. Imaging test shows mild hydrocephalus, jaw fully formation, normal audiometry. All changes are in facial area at the rest of the body is shown within normal parameters. Was performed a complete clinical and imaging examination and request help from geneticist, who collected all the facts confirm the presumptive diagnosis of Goldenhar

syndrome. Many syndromes that manifest cleft palate are associated with genetic component, except that even Goldenhar syndrome of unknown cause. It is important to note that there are syndromes expressing varying degrees of severity of cracked palate to also give the patient a full treatment.

**Keywords:** cleft palate, Goldenhar's syndrome, infant.

---

### Referencias.

- 1.- Stool C, Vimille B, Treisser A, Gasser B . A family with dominant oculoauriculovertrebral spectrum. *Am J Med Genet* 1998; 78(4): 345-349.
- 2.- Altamar-Ríos J. Síndrome de Goldenhar. A propósito de un caso. *An Otorrinolaringe. Ibero Am* 1998; 25(5): 491-497.
- 3.- De La Barca M, Paz Sarduy A, Ocaña Gil M, Atienza Lois L. Displasia Oculoauriculovertrebral o Síndrome de Goldenhar. Estudio multidisciplinario de un caso clínico. *Rev. Cubana Oftalmol* 2001; 14(1): 42-46.
- 4.- Sorolla J. Anomalías Craneofaciales. Departamento cirugía plástica. Hospital Militar. *Rev. Med. Clin. Condes* 2010; 21(1): 5-15.
- 5.- Agredo F, Cuello G, Blanco P. Síndrome de Goldenhar. Reporte de un caso. *Acta Otorrinolaringol Cir Cabeza Cuello* 2009; 37(4): 215-219.
- 6.- Evans G, Poulsen R, Bujes A, Estay A, Escalona M, Aguilar J. Síndrome de Goldenhar asociado a embarazo. *Casos Clínicos. Rev Chil Obstet Ginecol.* 2004; 69(6): 464-466.
- 7.- Gómez L, Gonzáles O. Síndrome de Goldenhar (Síndrome Oculo-Auriculo-Vertebral). *Rev. Pedriátrica* 1983; 9(1).
- 8.- Ministerio de Salud. Guía Clínica Fisura Labio Palatina. Ministerio de salud. 2009.
- 9.- Monasterio Aljaro L. Tratamiento interdisciplinario de las fisuras labio palatinas. 2008.
- 10.- Berker N, Acaroglu G, Soylam E. Goldenhar's Syndrome (Oculo-Auriculo-Vertebral Dysplasia) with Congenital Facial nerve Palsy. *Yonsei Med J.* 2004; 45(1): 157-160.
- 11.- Scholtz A, Fish J, Kammen J, Ichiki H, Hussl B, Kreczy A. Goldenhar's syndrome Congenital hearing deficit of conductive or sensorineural origin? Temporal bone histopathologic study. *Otol Neurotol* 2001; 22: 501-505.
- 12.- Zelante L, Gasparini P, Scanderbeg A, Dimitri L, Criconia M, Gorlin R. Goldenhar complex: A further case luith uncommon associated anomalies. *Am J Med Genet* 1997; 69: 418-525.